EIN FALL VON TORSIONSDYSTONIE

INAUGURAL-DISSERTATION

ZUR ERLANGUNG DER DOKTORWÜRDE AN DER HOHEN MEDIZINISCHEN FAKULTÄT DER FRIEDRICH-ALEXANDER-UNIVERSITÄT ZU ERLANGEN

VORGELEGT VON
VEIT ZAGELEIN
AUS NÜRNBERG

TAG DER MÜNDLICHEN PRÜFUNG: 27. MÄRZ 1936

REFERENT: PROF. Dr. KIHN.

DRUCK UND VERLAG: TAGBLATT-DRUCKEREI STAFFELSTEIN

1937/109

EIN FALL VON TORSIONSDYSTONIE

INAUGURAL-DISSERTATION

ZUR ERLANGUNG DER DOKTORWÜRDE AN DER HOHEN MEDIZINISCHEN FAKULTÄT DER FRIEDRICH-ALEXANDER-UNIVERSITÄT ZU ERLANGEN

VORGELEGT VON
VEIT ZÄGELEIN
AUS NÜRNBERG

TAG DER MÜNDLICHEN PRÜFUNG: 27. MÄRZ 1936

REFERENT: PROF. Dr. KIHN.

DRUCK UND VERLAG: TAGBLATT-DRUCKEREI STAFFELSTEIN

Meinen lieben Eltern gewidmet.

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

Ein Fall von Torsionsdystonie.

In der Heil- und Pflegeanstalt Kutzenberg wurde ich während meiner Medizinalpraktikantenzeit auf einen Fall von Torsionsdystonie aufmerksam gemacht. Angesichts der verhältnismäßigen Seltenheit dieser Erkrankung, der Vielgestaltigkeit ihres klinischen Bildes und des Dunkels, in das die Entstehung, bezw. Entstehungsursachen, noch gehüllt sind, hielt ich eine genaue Darstellung der klinischen Erscheinungen sowie eine gründliche Durchforschung der Vor- und Familiengeschichte für geboten.

Johann S., geboren am 24. 12. 1910 zu St.

1. Aufnahme in die Heil- und Pflegeanstalt Kutzenberg am 26. 11. 1926. Grund der Aufnahme: Beobachtung und Begutachtung, ob Fürsorgeerziehung angezeigt ist.

Entlassen am 22. 12. 1926.

Vorgeschichte, angegeben bei der Aufnahme: S. ist das jüngste von 6 noch lebenden Geschwistern. Geburt regelrecht. Laufen und Sprechen rechtzeitig gelernt. Angeblich keine Kinderkrankheiten. Bettnässen bis zum 4. Lebensjahr. Nie Krämpfe. Nach Aussage des Lehrers bis zur Oberklasse Durchschnittsschüler. Seit dem Tode der Mutter (1922) allmählicher Rückgang der Schulleistungen u. Aenderung des Betragens. Schwänzte häufig die Schule, fing an zu stehlen und zu streunen, verwahrloste zusehends. War in der Schule schließlich nicht mehr zu gebrauchen. Familienverhältnisse äußerst ungünstig. Der Vater kümmert sich überhaupt nicht um die Kinder, ist oft tagelang von zu Hause abwesend, soll in der Jugend ebenfalls ein Schulschwänzer und Tunichtgut gewesen sein. Diese Angaben werden vom Bruder des Vaters bestätigt. Die Untersuchung und Beobachtung in der Anstalt ergab damals folgenden Befund: Körperliche Entwicklung dem Alter entsprechend. Hirnschädel etwas in die Länge gezogen. Mißbildungen sind nicht nachweisbar. Gegen Ende der Beobachtungszeit wurde S. mit leichten Hausarbeiten beschäftigt, die er unter Aufsicht und Anleitung zur Zufriedenheit verrichtete. Intelligenzprüfung: Die Aufgaben für die ersten 7 Lebensjahre wurden vollständig gelöst. Bei etwa der Hälfte der für das 8. Lebensjahr in Frage kommenden Aufgaben zutreffende Antworten. Von den Aufgaben für das 9.

und 10. Lebensjahr werden nur je 2 leichte gelöst. Beim Stoff für das 11. Lebensjahr völliges Versagen. Einfache Verstandesfragen werden richtig erfaßt. Urteils- und Schlußbildung, soweit sie einige Anforderungen stellten, sehr mangelhaft.

Diagnose: Psychopathie. S. wurde für besserungs- und bildungsfähig erachtet, Zwangserziehung wegen Verwahrlosung für angezeigt. Haltungsanomalien oder körperliche Mißbildungen wurden damals bei S. nicht beobachtet, nur ist vermerkt, daß die Sprache etwas näselnd sei.

Im Februar 1927 wurde S. in der St. Gregorius-Erziehungsanstalt Rothenfeld (Obby.) untergebracht. Dort wurde im Sommer 1928 wahrgenommen, daß das Gebaren des S., sowie seine Körperhaltung immer merkwürdiger wurden: „Vor allem zieht er seinen Kopf immer mehr auf die Seite; seine Wirbelsäule wird immer mehr nach seitwärts verbogen; seine Sprache wird immer unverständlicher." Der Anstaltsarzt sprach sich dahingehend aus, daß S. „an einem Muskelkrampf leidet, wodurch der Kopf linksseitig ganz verzogen wird und der Junge zu einer schiefen Haltung kommt." Beobachtung in der Psychiatrischen Universitätsklinik München wurde für angezeigt gehalten.

Am 27. 8. 1928 Aufnahme in die Psychiatrische und Nervenklinik München. Auszug aus dem Krankenblatt: Nervensystem: keine Lähmungen, keine Sensibilitätsstörungen, keine Pyramidenzeichen. P.S.R. beiderseits lebhaft; keine pathologischen Reflexe. Durch Anspannung der rechtsseitigen Halsmuskulatur wird der Kopf nach links gedreht. Gleichzeitig spannen sich die rechten Schultermuskeln, besonders der Trapezius, an, sodaß die rechte Schulter hochgezogen wird. Diese Kontraktionen lösen sich zeitweise, sodaß die Bewegungen ungehindert ablaufen können. Dies geschieht besonders bei passiven Bewegungen und wenn er den rechten oder linken Arm hochhält und die Hand oder einen Finger an den Kopf legt. Er hält deshalb meist eine Schutzhaltung ein, indem er die rechte Hand an das Hinterhaupt legt. Infolge dieser abnormen Muskelspannungen besteht eine Verbiegung der Wirbelsäule im Sinne einer rechtskonvexen Skoliose der Hals- und einer linkskonvexen Skoliose der Brustwirbelsäule. Kein Tremor, keine athetotischen Bewegungen. Keine Gangstörungen. Kein Rigor. Sprache stotternd, klobig, Mitbewegungen. Die Beurteilung seiner intelektuellen Fähigkeiten wird erschwert durch eine starke Sprachstörung. Er artikuliert schlecht, spricht verwaschen, wie wenn er einen Kloß im Munde hätte, sodaß er schwer verständlich ist. Manchmal gelingt es ihm nach wiederholter Aufforderung, ein Wort auch

deutlich artikuliert auszusprechen. Lesen und Schreiben geht verhältnismäßig rasch und fließend. Bekommt Injektionen von Bulbocapnin. Wenig von Erfolg zu sehen. Nach wie vor die gleichen Drehbewegungen des Kopfes, die bei Hochstellung eines Armes ausbleiben, Kein Rigor. Körpertemperatur nicht erhöht. Punktion: Druck nicht erhöht. 13/3 Zellen. Nonne ∅.

Diagnose: Torsionsdystonie, Encephalitis epidemica acuta ??? April 1929: Die Hochhebung des rechten Armes als Schutzstellung wird jetzt nicht mehr so häufig geübt. Der Kopf wird zusehends mehr nach links und — vom Kinn aus gesehen — nach oben gedreht. Beginnende Skoliose nach links. Man hat den Eindruck. daß der Krankheitsprozeß fortschreitet. Die Torsionsstellung des Halses hat etwas zugenommen, die Sprache wird zusehends klobiger und tonloser. Nach Rücksprache mit dem Chirurgen in die Chirurgische Klinik verlegt.

Aus dem Krankenblatt der Chirurgischen Klinik: Nochmalige Untersuchung in der Psychiatrischen Klinik: Es wird die Durchschneidung des rechtsseitigen N.accessorius, der schiefen Nakkenmuskeln links und der oberen Cervicalnerven links begutachtet (Foerster'sche Operation). Nervenstatus nach Operation laut Bericht der Nervenklinik: Eine Besserung im Befund ist nicht nachzuweisen. Insbesondere treten die unwillkürlichen Bewegungen sofort wieder in alter Heftigkeit auf, wenn Patient anfängt zu gehen und dabei nicht die Hand an den Kopf führt. Am 26. 10. 1929 Entlassung des S. aus der Chirurgischen Klinik München und Ueberführung in die Heil- und Pflegeanstalt Kutzenberg zur weiteren Heilbehandlung.

Im Verlauf des 2. Anstaltsaufenthaltes nahm das Leiden einen fortschreitenden Verlauf. Es traten bei dem Kranken im Laufe der Zeit auch Störungen der Körperhaltung in Erscheinung. Weiterhin wurden auch die oberen Extremitäten befallen. Heute bietet der Kranke folgendes Zustandsbild:

Mittelkräftiger, leptosomer Körperbau. Mittlerer Ernährungszustand. Muskulatur gut entwickelt, keine Atrophien. Größter Horizontalumfang des Kopfes 57 cm. Stirnbreite 10 cm. Jochbogenbreite 12,8 cm. Größter Breitendurchmesser des Kopfes 14,7 cm, größter Längendurchmesser 18 cm. Keine Zeichen einer Störung der inneren Sekretion. Schilddrüse nicht vergrößert; keine Lymphdrüsen tastbar. Mimik steif und ausdrucksarm. Augenbefund: Pupillen gleichweit, rund, verengern sich rasch und ausgiebig auf Lichteinfall. Convergenzbewegungen erhalten. Kein Fleischer'scher Cornealring. Augenbewegungen vollständig frei. Kein Nystagmus. Skleren leicht bläulich verfärbt. Augenhinter-

grund ohne krankhaften Befund. Kein Facialisphänomen. Zähne verhältnismäßig gut im Stande. Innervation des Gaumens beiderseits gleich. Die Zunge wird gerade herausgestreckt, zittert dabei ganz wenig in langsamem Rhythmus. Die Sprache ist zeitweise sehr erschwert, nur mühsam bringt der Kranke die einzelnen Laute hervor. Diese sind meist gequetscht, zuweilen explosiv und dabei oft sehr schlecht verständlich. Flüstern geht besser als Umgangssprache. Der Kranke spricht meist spontan besser als wenn er gefragt wird; je mehr Mühe er sich gibt, laut und verständlich zu sprechen, desto schlechter geht es. Nur im Affekt vermag der Kranke laut und verständlich zu schreien. Häufig erfolgt zwischen einzelnen Sätzen oder gelegentlich auch schon nach einigen Wörtern eine tiefe, krampfhaft-pfeifende Inspiration. Daraufhin ist die Lautgabe besser und stärker. Kau- und Schluckakt sind in ähnlicher Weise gestört. Manchmal setzt der Kranke plötzlich mit dem Kauen aus und behält die Bissen im Munde, die Kaumuskeln erscheinen krampfhaft erstarrt. Verschlucken ist häufig.

Der Kopf ist stark nach vorne gebeugt und auf die abwärts gesunkene und nach vorne gezogene rechte Schulter geneigt. Das Gesicht sieht nach unten links. Die linke Schulter wird stark hochgezogen. Der Kopf wird zeitweise so stark nach rechts vorne und unten gezogen, daß der untere Winkel des linken Schulterblatts den höchststehenden Punkt des ganzen Körpers bildet. Der Kranke ist nicht imstande, die Zugbewegungen des Kopfes auch nur für einen Augenblick zu unterdrücken. Manchmal gelingt es, den Kopf für einige Zeit passiv in einer bestimmten Stellung zu halten. Im Nacken 2 von der Gegend der Protuberantia occipitalis ausgehende Operationsnarben, von denen die eine, etwa 14 cm lang, nach abwärts über den Wirbeln verläuft, die andere in einer Länge von 6 cm horizontal nach links außen. Beide Narben sind reizlos und auf der Unterlage gut verschieblich. Der Brustkorb ist durch die abnorme Körperhaltung beträchtlich mißgestaltet, nach vorne zusammengedrückt, rechts hinten fast abgekantet. Es besteht eine rechtskonvexe Skoliose der Halswirbelsäule und eine linkskonvexe der Brustwirbelsäule. Der rechte Arm wird im Ellenbogengelenk fast rechtwinklig gebeugt, adduziert gehalten. Der Unterarm ist über den Leib gelegt. Unterarm und Hand sind extrem proniert. Die langen, schlanken Finger befinden sich meist in leichter Beugestellung, der Daumen ist adduziert und wenig opponiert. Der linke Arm ruht beim Sitzen ungezwungen auf der Unterlage. Daumen, Zeige- und Mittelfinger der linken Hand führen

leise rhythmische Beugebewegungen aus (Pillendrehen). Zeige- und Mittelfinger werden dabei in den Mittel- und Endphalangen, der Daumen nur in der Endphalanx mäßig flektiert. Im linken Arm fühlt man bei passiven Bewegungen einen gleichmäßigen, teigigen Widerstand, der öfter ruckweise in der Stärke wechselt. Bei scharfer Annäherung des Unterarms an den Oberarm erfolgt ziemlich plötzlich eine harte tonische Muskelspannung am Oberarm. Für wenige Augenblicke, besonders dann, wenn man den Kranken zu völliger Entspannung auffordert, ist der Rigor gering. Die Sehnen- und Periostreflexe sind am linken Arm gut auszulösen, annähernd in der gleichen Stärke wie rechts.

Untere Extremitäten o. B., alle aktiven und passiven Bewegungen ausführbar.

Beim Gehen stützt der Kranke den stark nach rechts und unten gebeugten Kopf mit der rechten Hand, hält sich manchmal ganz gerade und geht flott mit sicherem Schritt. Gewöhnlich aber hält er den Oberkörper sehr stark nach vorne und abwärts gebeugt, geht mit gebeugten Knien, die Füße nachziehend, sich in allen möglichen unnatürlichen Bewegungen windend. Der rechte Oberarm wird dabei stets auch stark adduziert und der Unterarm an den Leib gehalten. Der linke Arm hängt meist herab.

Während in der Ruhe nur an den 3 Fingern der linken Hand rhythmische Bewegungen ausgeführt werden, treten bei Ausführung von intendierten Bewegungen in sämtlichen Fingern der linken Hand ziemlich ausgedehnte Beuge- und Streckbewegungen auf, auch der Unterarm gerät in leise rhythmische Pro- und Supinationsbewegungen. Im Schlaf hören diese Bewegungen auf. Dabei liegt der Kranke ziemlich gerade und zwanglos im Bett, nur der Kopf ist nach rechts geneigt und die rechte Gesichtshälfte liegt vollständig dem Kopfkissen auf. Der rechte Arm ist auch im Schlaf regelmäßig im Ellenbogengelenk gebeugt.

Im Sitzen hält der Kranke den Oberkörper ganz weit nach vorne und rechts unten gebeugt. Er führt dann mehrere angestrengte Wippbewegungen nach rückwärts aus, bis der Oberkörper in Ruhelage die Rückenlehne berührt. So bleibt er aber nur kurze Zeit, um dann bald wieder den Oberkörper nach vorne zu senken.

Die Ausführung feinerer koordinierter Bewegungen mit den Fingern beider Hände bereitet dem Kranken Schwierigkeiten. Das Führen der Speisen zum Munde macht ihm große Mühe, sodaß ihm zumeist die Nahrung eingelöffelt werden muß. Versucht er selbst den Löffel oder eine Tasse zum Mund zu führen,

dann zieht es ihm häufig den Arm bzw. die Hand am Mund vorbei. Er fährt mit der Tasse bis über die linke Schulter hinaus, bringt sie dann langsam an den Mund heran. Meist aber mischen sich neuerdings unwillkürliche Bewegungen ein, und der Inhalt der Tasse wird verschüttet. Schreiben geht leidlich gut; die Schrift hat etwas Zitteriges an sich. Oft muß der Kranke mitten in einem Wort aufhören zu schreiben, führt einige unkoordinierte Bewegungen mit dem rechten Unterarm aus, schreibt dann wieder weiter.

Mechanische Muskelerregbarkeit nicht erhöht, elektrische Muskelerregbarkeit nicht gestört. Sensibilität, auch Tiefensensibilität, in jeder Beziehung ungestört. Bauchdeckenreflex in allen Quadranten auslösbar. Cremasterreflex beiderseits schwach. Patellarsehnenreflex beiderseits lebhaft. Kein Klonus. Achillessehnenreflex auslösbar. Kein Babinski'sches Phänomen. Oppenheim- und Gordonreflexe negativ. Keine anderen pathologischen Reflexe. Keine Tonusstörungen in den unteren Gliedmaßen. Innere Organe ohne krankhaften Befund. Leberfunktionsprüfungen (Galaktose- und Lävuloseprobe) negativ. Urin o. B., kein Urobilin, kein Urobilinogen, kein Bilirubin. Blutbild normal, Wassermann'sche Reaktion im Serum negativ. Liquor: Druck etwas erhöht. 7/3 Zellen; Nonne ∅, Pandy ∅. Goldsolkurve normal. Psyche: Verstandesmäßige Begabung gering. Störrisches, hinterhältiges Wesen, manchmal anmaßend und frech; Neigung, aus der Krankheit Kapital zu schlagen. Keinerlei Arbeitslust, oft distanzlos. Eine Wesensänderung ist mit der Bewegungsstörung nicht verbunden gewesen, sondern die psychopathische Wesensart hat von Jugend auf bestanden. Keine Abnahme der Intelligenz seit Beginn der Erkrankung.

Die Diagnose des Falles ergibt sich aus den für das Krankheitsbild der Torsionsdystonie charakteristischen Merkmalen: Beginn der Erkrankung in der Pubertätszeit ohne jede erkennbare äußere Ursache mit Schiefhaltung des Kopfes, fortschreitend sich ausbildender Skoliose der Hals- und Brustwirbelsäule, allmählich an Stärke zunehmende und über die gesamte Körpermuskulatur sich ausbreitende unwillkürliche Muskelspannungen von wechselnder Dauer, charakteristische Haltungs- und Bewegungsanomalien, progressiver Verlauf, Ausfall und Störung normaler Mitbewegungen beim Gehen und Stehen. Der Kranke ist jetzt 25 Jahre alt. Der Kopf hängt fast ständig nach rechts unten, nur von Zeit zu Zeit wird er etwas erhoben. Beim Gehen ist die Krümmung der Wirbelsäule am stärksten ausgesprochen, die vorerwähnte Kopfhaltung nimmt noch übertriebe-

nere Form an. Es hat den Anschein, als ob der übrige Körper dem Kopf folgen wolle und immer stärkeren vorne-rechts-unten-Drall annehme. Das linke Schulterblatt bildet in dieser Haltung den hintersten und obersten Punkt des ganzen Körpers. Bei gemütlicher Erregung steigern sich die Haltungs- und Bewegungsanomalien, im Schlaf hören die rhythmischen Bewegungen der Finger und der linken Hand auf. Der Pektoralis zieht den linken Arm, der im Ellenbogengelenk fast rechtwinklig gebeugt ist, in mobilen Spasmen über den Leib. Die leisen Beuge- und Streckbewegungen der 3 Finger der linken Hand erinnern an Paralysis agitans.

Es liegt also eine ausgesprochene extrapyramidale Bewegungsstörung vor. Man könnte auch an einen Folgezustand nach Encephalitis epidemica denken. Dagegen scheint mir der langsame, über Jahre fortschreitende Verlauf, wobei ganz allmählich nacheinander erst Kopf und Hals und dann die Arme ergriffen wurden, zu sprechen. Die Vorgeschichte gibt keinen Anhaltspunkt dafür, daß das Leiden mit fieberhafter Erkrankung, Hirnreizerscheinungen, Schlafstörungen oder Augenmuskelstörungen eingesetzt hat. Vielmehr begann es ganz allmählich mit einer zunehmend stärker in Erscheinung tretenden Regelwidrigkeit der Kopfhaltung, der immer mehr sich ausprägende Störungen der Körperhaltung und -bewegung in langsamem Zuge sich anschlossen. Die den Pillendrehbewegungen bei Paralysis agitans ähnlichen rhythmischen Zitterbewegungen unseres Kranken sind dem „klassischen" Bild der Torsionsdystonie eigentlich fremd; doch hat auch Maas bei dem von ihm 10 Jahre nach Schwalbe beobachteten Fall Pillendrehbewegungen festgestellt. Daß bei unserem Kranken in gewissem Grade eine Artikulationsstörung zu beobachten ist, spricht nicht gegen die Diagnose Torsionsdystonie. In den letzten Jahren wurden wiederholt Fälle von Torsionsdystonie mit Sprachstörungen beschrieben. So berichtet Dimitri (1933) von einem Fall, bei dem eine schwer definierbare Sprachstörung von ticartigem, explosivem Charakter bestand. Kau- und Schluckakt waren in ähnlicher Weise gestört. Auch im Fall 1 von Jakob (1932) begann das Leiden mit Sprach- und Gehstörungen. Poppi schreibt von einem Fall mit spastischer Dysarthrie, die später in Anarthrie überging.

*

Die Bezeichnung „Torsionsdystonie" geht auf Kurt Mendel zurück, der in einer monographischen Bearbeitung im Jahre 1918 alle bis dahin veröffentlichten Fälle dieser Art von Erkrankung zusammengestellt und 2 von ihm selbst beobachtete hinzuge-

fügt hat. Zum ersten Male beschrieb W. Schwalbe, ein Schüler Ziehens, im Jahre 1908 in seiner Inaugural-Dissertation 3 Fälle unter dem Titel: „Eine eigentümliche tonische Krampfform mit hysterischen Symptomen". Es handelte sich um 3 Geschwister, die an der gleichen Erkrankung litten. Im Vordergrund des Krankheitsbildes standen tonische, nicht schmerzhafte, über die ganze Körpermuskulatur verbreitete Krämpfe von wechselnder Stärke und Dauer. Schwalbe sprach die Vermutung aus, daß es sich bei den 3 Kranken um eine hereditäre Degenerationsneurose handeln könnte, welche eine äußerst seltene tonische Form des Tic général darstellt. Auch Ziehen, der bald darauf selbst 2 Fälle beschrieb, glaubte das Leiden den Neurosen zurechnen zu müssen. Er bezeichnete es „Tonische Torsionsneurose". Besonders war im das „Ziehend-drehende" an den Bewegungen aufgefallen. Weitere Beobachtungen stammen von Oppenheim (1911). Dieser veröffentlichte 4 Fälle. Er befaßte sich eingehend mit dem „neuen" Krankheitsbild und kam zu der Ansicht, „daß es sich dabei um eine Tonusveränderung handelt, und zwar einerseits um Hypertonie, andererseits um eine Neigung zu tonischer Muskelanspannung." Der Heredität mißt Oppenheim keine Bedeutung bei. Als Bezeichnung für das Krankheitsbild schlägt er den Namen vor: „Dystonia musculorum deformans" oder „Dysbasia lordotica progressiva", um schon in der Benennung auf die Tonusveränderung als das Wesentlichste hinzuweisen. Nach Oppenheims Auffassung handelt es sich nicht um eine Neurose, sondern die Krankheit beruht auf feinen Veränderungen im Zentralnervensystem, und zwar in bestimmten, den Muskeltonus regulierenden Bezirken. Weitere Fälle wurden von Flatau-Sterling (1911) beschrieben. Diese Forscher wählten die Bezeichnung „Progressiver Torsionsspasmus bei Kindern", „weil das markanteste klinische Merkmal in dem ziehenden, drehenden Spasmus besteht, der dabei progressiv ist und Kinder befällt". Beiträge zur Kenntnis der neuen Krankheitsform wurden noch geliefert von Fraenkel (1912), Bernstein (1912), Bonhoeffer (1913), Bregman (1913), Tomalla (1918) u.a. Maas berichtete 1918 über einen von Schwalbes Fällen, den er 10 Jahre später beobachtet hatte. Die Verfasser wählten mit Vorliebe die von Oppenheim geprägte Krankheitsbezeichnung „Dystonia musculorum deformans" oder den Namen „Torsionsspasmus".

Anschließend an die zusammenfassende Beschreibung des Krankheitsbildes durch Mendel sind noch viele Fälle von Torsionsdystonie veröffentlicht worden. Dadurch haben sich die

Kenntnisse über dieses Leiden erweitert und vertieft. Im Widerspruch zu Mendel vertrat später mancher Forscher die Ansicht, daß die Torsionsdystonie kaum als ein Leiden sui generis angesprochen werden dürfe, sondern daß man eher von einem „dystonischen Syndrom" sprechen müsse. Verschiedentlich wurden Uebergänge von der Torsionsdystonie zu anderen Krankheitsbildern des extrapyramidalen Systems beobachtet. Schon Thomalla (1918) hatte hierauf hingewiesen und als einheitliche Bezeichnung „Dystonia lenticularis" vorgeschlagen. Ewald sprach 1922 aus: „Es scheinen enge Beziehungen zu bestehen zwischen Wilson und Torsionsspasmus"; gleichzeitig betonte er die allem Anschein nach starken Beziehungen des von ihm beobachteten Falles zur Athetosis duplex und namentlich zur Chorea. Mankowscy-Czerny schrieben 1929: „Die Torsionsdystonie als eine krankhafte Form ist noch nicht genügend definiert. Man muß augenscheinlich ihren nahen Zusammenhang mit der Pseudosklerose und der Wilson'schen Krankheit anerkennen und sich der Meinung von Hall anschließen, der annimmt, daß diese Formen bloß verschiedene Typen einer hepatolenticulären Degeneration vorstellen. Neben der idiopathischen Torsionsdystonie haben wir in jüngster Zeit zahlreiche Beschreibungen eines dystonischen Syndroms". Jakob (1932) äußert sich ähnlich. Auch er findet, daß es noch nicht eindeutig entschieden ist, ob die Torsionsdystonie einen Symptomenkomplex, der bei verschiedenen Krankheitsformen auftreten kann, oder eine idiopathische Krankheitseinheit darstellt. Auf Grund der neueren Beobachtungen neigt er eher dazu, die Torsionsdystonie als eine selbständige Krankheitsform nicht anzuerkennen und sich der Wimmer'schen Auffassung anzuschließen, wonach in der Torsionsdystonie nur ein Symptomenbild verschiedenster Krankheitseinheiten zu sehen sei. Verschiedene Autoren indentifizieren Torsionsdystonie und Athetose. Sie halten erstere für eine Athetose der Rumpfmuskeln und der proximalen Extremitätenteile. Foerster ist der Ansicht, der Torsionsspasmus sei eine besondere Art von Krampfsyndrom („Crampussyndrom") und stelle eine lokale Athetose dar. Beilin (1935) kommt zu dem Schluß, daß ein einheitliches, deutlich begrenztes Bild der Torsionsdystonie nicht bestehe. Es sei zwischen symptomatischer und hereditär-„genuiner" Torsionsdystonie zu unterscheiden. Nosologisch müsse letztere streng von der Wilson'schen und der Westphal-Strümpell'schen Krankheit abgegrenzt werden.

★

Die Frage der Erblichkeit der Torsionsdystonie ist noch

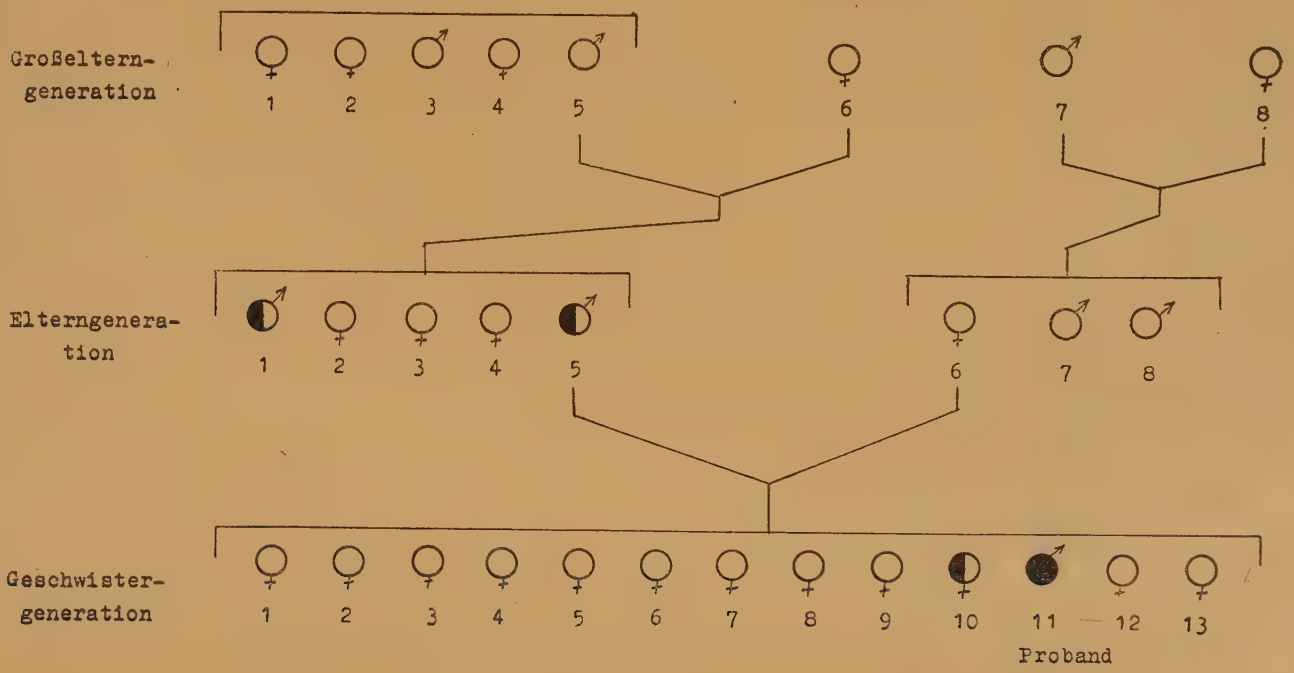
ziemlich weit von einer Klärung entfernt. Mendel schreibt in seiner Monographie: „Die Heredität scheint eine wesentliche Rolle nicht zu spielen". Er erwähnt aber familiäres Vorkommen der Krankheit in den Fällen von Schwalbe (3 Geschwister) und Bernstein (2 Geschwister). An neuropathischer Belastung fanden sich: Zittern beim Großvater väterlicherseits und bei der Mutter der 3 Geschwisterfälle Schwalbes. Im 1 Fall Fraenkels ist Tetraplegie beim Vater und Augenlidtic beim Onkel väterlicherseits erwähnt. Epilepsie bei einer Base väterlicherseits sowie bei einer Verwandten der Mutter lag im Falle 1 Bregmans vor. Oppenheim verhält sich zur Frage der Heredität der Torsionsdystonie ebenfalls skeptisch. Davidenkow-Solotowa berichten 1921 von einer Familie, in der der Vater und die Tochter, sowie eine Schwester des Vaters an Torsionsspasmus leiden. Außerdem hatten alle 3 eine Facialisparese aller Aeste und einen leichten Nystagmus. Die Mütter der beiden Eltern waren Basen. Wechsler-Brock beschreiben 1922 unter 6 Fällen von Torsionsspasmus einen Fall, der familiäres Auftreten zeigte: 1 Schwester und 1 Bruder, sowie 2 Verwandte väterlicherseits litten an der gleichen Krankheit. Bei einigen der übrigen 5 Fälle wurden an neurologischen Zeichen noch beobachtet: Nystagmus, positiver Babinski und Sprachstörungen. Mankowscy-Czerny veröffentlichten 1929 Fälle von Torsionsdystonie in 2 Familien. Von der einen Familie heißt es dort: „Wir haben Dystonie bei Bruder und Schwester, bei deren 2 Tanten Erscheinungen einer Labilität der motorischen Sphäre in Form von Hyperkinese, in einem Fall choreatischer Natur. Also sehen wir, daß beim Studium des Stammbaumes von solchen Kranken auch auf solche Formes frustes und vielleicht sogar auf unbedeutende Anomalien der motorischen Sphäre geachtet werden muß, was zu der Feststellung der genetischen Zusammenhänge beitragen kann". Kehrer (1928) berichtet in seiner Monographie über „Erblichkeit u. Nervenleiden" von einer Familie mit „Torsionsdystonischer Idiotie" bei 3 Geschwistern. Er hat auch das Vorkommen von torsionsdystonischen Syndromen im Erbkreis der Chorea Huntington auf genealogischem Wege festgestellt. Schmitt und Scholz (1932) machen geltend, daß insbesondere auch die genealogischen Tatsachen zur Ansicht führen müßten, daß die Existenz eines idiopathischen Torsionsspasmus nicht erwiesen sei. Vielmehr weise alles eher darauf hin, daß der sogenannte Torsionsspasmus nicht eine Krankheit, sondern nur ein Syndrom sei. Sie erinnern daran, daß Jakob die gleiche Ansicht vertritt. Allerdings hält Jakob unter Bezugnahme auf die Beobachtungen anderer Autoren die Existenz

einer heredodegenerativen Form dieser Erkrankung für möglich. Beilin (1935) teilt in seiner Abhandlung über „Genetische und klinische Analyse des Torsionssyndroms" nach der Beschreibung zweier Fälle über das Ergebnis seiner genealogischen Untersuchung und Forschung in der Familie der Probanden, die mit einander verwandt waren, noch folgendes mit: 1 Blutsverwandte, und zwar die Großmutter des einen Probanden, zugleich Tante des anderen, hat an einer Form der Torsionsdystonie gelitten, die der der Probanden entspricht. Ferner ermittelte Beilin in dieser Sippe 6 Fälle mittlerer Form und 4 Fälle einer schwach ausgeprägten Form der Torsionsdystonie. Außerdem stellte er noch eine Reihe von Störungen und Anomalien bei verschiedenen Gliedern der Familie fest, wie:

Spasmophiles Konvulsionssyndrom: 9 Fälle,
Epilepsie: 1 Fall,
Migräne: 1 Fall,
Anomalie des 5. Fingers: 4 Fälle,
Kurzfingrigkeit: 4 Fälle,
Kleiner Wuchs: 10 Fälle,
Tremor: 4 Fälle,
Rückenhypertrichosis: 6 Fälle,
Bettnässen: 3 Fälle,
Blaue Skleren: 6 Fälle,
Starke Fußhöhlung: 5 Fälle,
Plattfuß: 1 Fall,
Babinski (Pseudo-Babinski): 5 Fälle,
Mikrocephalie: 2 Fälle,
Stottern und Stammeln: 2 Fälle,
Schielaugen: 2 Fälle,
Hypoplasie (?) der Schilddrüse: 6 Fälle.

Beilin ist der Ansicht, daß ein erbgebundener Zusammenhang dieser verschiedensten Merkmale mit der Erbanlage zur Torsionsdystonie nicht erweisbar sei. Er glaubt diese Merkmale als „zufällige Ergänzungsbelastung" deuten zu können. Nur der Rückenhypertrichosis möchte er pleiotropische Bedeutung zumessen, da sie sich außer bei den Probanden auch bei anderen genotypischen Trägern der Torsionsdystonie fand. Als wesentliche Schlußfolgerung aus seinen Forschungsergebnissen stellt Beilin die Behauptung auf: „Der Gang der Vererbung der Torsionsdystonie vollzieht sich nach dem Recessivtypus. Ich vertrete die Ansicht, daß zwischen Athetose und Torsionsdystonie in Bezug auf Vererbung kein Zusammenhang besteht. Wir müssen unterscheiden zwischen symptomatischer und hereditär-„genuiner" Torsionsdystonie.

Familientafel



Anmerkungen zur Familientafel:

Großelterngeneration:

1: Ist in Amerika gestorben, soll ein taubstummes Kind gehabt haben.
2: Soll zeitlebens schwerhörig gewesen sein.
3: In der Kindheit an Krämpfen gestorben.
4: " " " " " " " " " " .
5: S. Andreas, geb. 5. 10. 1830, gest. 30. 10. 1887 an „Entzündung des Bauchfells und der Gedärme. Brand".
6: S. Barbara, geb. Pl. Geboren am 20. 3. 1838, gest. 19. 10. 1878. Todesursache: „Tuberkulöser Abszeß, Inanition".
7: R. Paulus, geb. 10. 6. 1820, gest. 10. 6. 1878, angeblich an Herzwassersucht.
8: S. Elisabeth, geb. 3. 7. 1838, gest. 20. 7. 1907. Herz- und Nierenleiden, Altersschwäche.

Elterngeneration:

1: S. Andreas, geb. 18. 9. 1868. Lebt in St. Flößer. Näheres siehe Seite 16.
2: S. Barbara, verh. W., gest. in Nürnberg an unbekannter Ursache.
3: S. Margareta, verh. K., gest. 1920 an Magen-Ca.
4: S. Katharina, verh. V. in Nürnberg. Gest. 1920, war lungenleidend.
5: S. Johann. Vater des Probanden. Kleingütler, lebt in St. Näheres siehe Seite 16.
6: R. Elisabeth. Mutter des Probanden. Geb. 2. 9. 1871, gest. 22. 12. 1922 an myeloischer Leukämie.
7: R. Andreas. Wurde vermisst im Feld.
8: R. Johann, gest. 31. 7. 1928 an „Bauchfellentzündung".

Geschwistergeneration:

1: Elisabeth, unehelich, totgeboren am 31. 12. 1896.
2: Anna Margareta. Geb. 16. 3. 1898. Verheiratet in Lehesten, hat 1 Kind, angeblich gesund.
3: Anna Maria. Geb. 23. 8. 1899, gest. 22. 11. 1899 an „Brechdurchfall".
4: Barbara. Geb. 7. 1. 1901, gest. 28. 1. 1901 an „G'fraisch".
5: Anna. Geb. 20. 1. 1902, verh. in St. Gesund und normal gebaut, hat 2 kräftige Kinder. Das eine Kind hat bläulich verfärbte Skleren.

6: Barbara. Geb. 6. 11. 1903. Wurde von ihrem Liebhaber, der sie geschwängert hatte, 1925 ermordet und in einen Brunnen geworfen.
7: Katharina. Geb. 18. 3. 1905. Von etwas untersetzter Gestalt, sonst ohne äußere Auffälligkeiten.
8: Mathilde. Geb. 29. 5. 1906, gest. 30. 8. 1906 an „Brechdurchfall".
9: Mathilde, geb. 21. 7. 1907. Verh. in Bayreuth. Hat 1 Kind im Alter von etwa zwei Jahren, 1 Kind im Alter von 4—5 Monaten an unbekannter Ursache gestorben.
10: Rosa Margareta. Geb. 28. 8. 1909. Verh. in St. Hat 1 Kind, das einen durchaus gesunden Eindruck macht ($1^1/_2$ Jahre). Näheres über 10 siehe Seite 17!
11: Unser Proband.
12: Josepha. Geb. 1. 11. 1912, gest. 9. 11. 1912 an „Lebensschwäche".
13: Josepha. Geb. 12. 3. 1914, gest. 19. 8. 1914 an „G'fraisch".

★

Bei Durchforschung der Familiengeschichte war noch Folgendes festzustellen:

Der Vater des Probanden (Elterngeneration Nr. 5) ist ein debiler Psychopath, hat früher meist wüst getrunken, sich um seine Familie blutwenig gesorgt. Jetzt bejammert er einem gegenüber das Schicksal seines Sohnes, in Wirklichkeit macht er sich nichts daraus. Nach Angaben der Ortsbewohner war er in der Jugend ein Streuner und Schulschwänzer. Nunmehr leidet er an einem Magen- und Leberkarzinom, sieht ziemlich kachektisch aus. An sonstigen körperlichen Auffälligkeiten sind bei ihm zu beobachten: Es besteht eine geringe Mikrocephalie. Jochbeinbogen stark vorspringend. Er zeigt eine klapperige Motorik. Die Körperhaltung ist namentlich im Sitzen eine mehr oder minder nach vorne gebeugte, erinnert in etwas an die beim Kranken übliche Körperhaltung. Es besteht eine merkwürdige Bewegungsunruhe, wiederum besonders im Sitzen. Mit dem Kopf werden leise Nickbewegungen ausgeführt. Schiefhals besteht nicht. Kein Rigor. Auch der Gang hat etwas merkwürdiges an sich, er erfolgt mit kleinen Schritten, der Oberkörper fällt dabei stark nach vorne, wird gerne auf einen Stock gestützt, den der Untersuchte jedesmal mitnimmt, wenn er von zu Hause weggeht.

Ein Onkel des Probanden (Bruder des Vaters, Nr. 1 der Elterngeneration in der Familientafel) hat einen Wolfsrachen

und zeigt ebenfalls merkwürdige Bewegungsstörungen. Er führt ständig rhytmische, seitwärts gerichtete Schüttelbewegungen des Kopfes aus. Daneben fällt ein lebhaftes, dauernd vorhandenes Augenzwinkern auf, das besonders rechts sehr ausgeprägt ist (Augenlidtic). Beim Gehen hinkt das rechte Bein, das angeblich infolge zweimaligen Unterschenkelbruchs gekrümmt und verkürzt ist.

Nr. 10 der Geschwistergeneration, Schwester des Probanden: Merkwürdige Gesichts- und Schädelbildung: kleiner Hirnschädel, massiges, derb vorspringendes Kinn, schiefstehende Zähne, schmaler, hoher Gaumen. Leicht schiefgestellte Augenschlitze. Geringe Protrusio bulborum. Bewegungsgesamt unauffällig. Intelligenz unter mittelmäßig bis leicht schwachsinnig. Sprache kloßig, schlechte Artikulation. Beim Sprechen ist der ganze Mund voll Speichel.

Die Familie wurde übrigens in einem wesentlich größeren Umfang durchforscht, als aus der Familientafel ersichtlich ist. Weitere Auffälligkeiten sind dabei nicht entdeckt worden. Es muß jedoch berücksichtigt werden, daß die befragten Familienmitglieder über ihre verstorbenen Blutsverwandten sich zum Teil sehr schlecht unterrichtet zeigten.

Zusammenfassung: Die genaue Erforschung der Vorgeschichte, sowie die Beforschung der Familie des vorstehend beschriebenen Falles von Torsionsdystonie hat keine sicheren Anhaltspunkte für eine unmittelbare oder mittelbare Uebertragung des Leidens im Erbgang aufdecken können. Beim Vater und einem Onkel des Kranken wurden allerdings neurologische Erscheinungen festgestellt, die auf eine gewisse Anfälligkeit des extrapyramidalen Systems in der väterlichen Sippe schließen lassen. Im Zusammenhalt der bei einigen nächsten Blutsverwandten des Probanden gemachten Beobachtungen mit dem Fehlen jeglichen Anhaltspunktes für eine exogene Verursachung des beim Probanden festgestellten Leidens gewinnt die Vermutung eine gewisse Wahrscheinlichkeit, daß im gegebenen Falle das Leiden erblich bedingt ist. Eine sichere Entscheidung läßt sich jedoch nicht treffen, insolange nicht geklärt ist, welchen phänotypischen Wandlungen die Erbanlage zur Torsionsdystonie unterworfen sein kann. Daß es auch eine erbliche Form der Torsionsdystonie gibt, scheint mir wegen des nicht so selten beobachteten familiären Vorkommens dieses Leidens, namentlich aber auf Grund der Veröffentlichung von Beilin sehr wahrscheinlich. Es wird Aufgabe künftiger Forschung sein, über möglicherweise vorhandene Abwandlungen des Torrsionsdystonie-Syndroms im Erbgang Klarheit zu schaffen.

Literatur.

Beilin: „Genetische und klinische Analyse des Torsionssyndroms". Zeitschr. f. d. ges. Neur. u. Psych., Band 152, 1935.

Bernstein: zit. nach Mendel, s. unten!

Bonhoeffer: „ „ „ „ „

Bregmann: „ „ „ „ „

Davidenkow-Solotowa: zit. nach Ref. im Zentralblatt f. d. ges. N. u. Ps. Bd. 31, 1923.

Dimitri: zit. nach Ref. im Zbl. f. d. g. N. u. Ps. 1933, S. 538.

Ewald: „Das dystonische Syndrom" (Ein Fall von Torsionsdystonie). Münch. Med. Woch. 1922.

Flatau-Sterling: „Progressiver Torsionsspasmus bei Kindern". Zft. f. d. ges. N. u. Ps. 0 VII, 1911.

Flater: „Ein Fall von Torsionsdystonie". Zft. f. d. g. N. u. Ps. Bd. 69, 1921.

Fraenkel: zit. nach Mendel, s. unten!

Jakob: zit. nach Ref. im Zbl. f. d. g. N. u. Ps., Bd. 61, 1932.

Mankowscy-Czerny: „Zur Frage über die Heredität der Torsionsdystonie". Mft. f. Ps. u. N. 1929.

Mendel: „Torsionsdystonie" (Dystonia musculorum deformans, Torsionsspasmus). Mft. f. Ps. u. N. Bd. 46

Maas: zit. nach Mendel.

Oppenheim: zit. nach Mendel.

Schmitt und Scholz: Klinischer und path.-anat. Beitrag zur Torsionsdystonie. Dtsch. Zft. f. Nhk. Bd. 126, 1932.

Thomalla: „Ein Fall von Torsionsspasmus mit Sektionsbefund und seine Beziehungen zur Athétose double, Wilson'scher Krankheit und Pseudosklerose. Zft. f. d. g. N. u. Ps., Bd. 51, 1918.

Wartenberg: „Zur Klinik und Pathophysiologie der extrapyramidalen Bewegungsstörungen." Zft. f. d. g. N. u. Ps., Bd. 83.

Wechsler-Brock: zit. nach Ref. im Zbl. f. d. g. N. u. Ps., Bd. 31, 1923.

Ziehen: zit. nach Mendel.

Es ist mir eine angenehme Pflicht, an dieser Stelle Herrn Professor Dr. Kihn für die Ueberlassung des Themas und Herrn Obermedizinalrat Dr. Entres-Kutzenberg für die gütige Unterstützung bei der Ausführung der Arbeit meinen herzlichsten Dank auszusprechen.